



## RENSEIGNEMENTS EN VUE DE L'EXAMEN DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES

Prédisposition génétique et pharmacogénétique  
(HLA, thrombophilie, hémochromatose, ...)

Secrétariat :

Tél : 01 34 40 20 20

Fax : 01 34 40 21 29

e-mail : [SRC@lab-cerba.com](mailto:SRC@lab-cerba.com)

LABORATOIRE AUTORISE POUR LA REALISATION DES EXAMENS DES CARACTERISTIQUES GENETIQUES D'UNE PERSONNE

PATIENT	ASPECTS LEGAUX : joindre impérativement →
Nom : .....	<input type="checkbox"/> Attestation de consultation confirmant que le prescripteur a recueilli le consentement éclairé du patient <b>OU</b> à défaut, le consentement du patient <input type="checkbox"/> Coordonnées du prescripteur à qui transmettre les résultats.
Prénom : .....	
Date de naissance : .....	

### THROMBOPHILIE

#### Contexte de la demande

- Exploration d'un cas index (le patient a présenté un épisode de thrombose veineuse ou une pathologie vasculaire placentaire)  
 Exploration d'un sujet apparenté (enquête familiale)

**Examens demandés** :  FV Leiden (R506Q)  FII Prothrombine mutation 20210 G>A  MTHFR variant thermolabile (677 C>T)

### HEMOCHROMATOSE

#### Contexte de la demande

- Sujet ayant un parent au premier degré porteur de la mutation C282Y à l'état homozygote, à l'exclusion des sujets mineurs et des mères ménopausées, ou ne désirant plus avoir d'enfant  
 Sujet ayant une augmentation du coefficient de saturation de la transferrine observée au cours d'un bilan général (CS-Tf supérieur à 45 %, confirmé sur un deuxième prélèvement)  
 Autres contextes

**Examens demandés** :  HFE1 C282Y (p.Cys282Tyr)  HFE1 H63D (p.His63Asp)  HFE1 S65C (p.Ser65Cys)  
 Ferroportine\*  Récepteur 2 transferrine\*  Autre\*: ..... \* examen transmis

### HLA

#### Contexte de la demande : suspicion ou bilan de :

- Maladie auto-immune  Spondylarthrite ankylosante  Maladie de Behçet  Uvéite  Polyarthrite rhumatoïde  Maladie cœliaque  
 Diabète  Narcolepsie  Rhumatologie  Ophtalmologie  Diabétologie

Renseignements cliniques éventuels : .....

#### Examens demandés :

- typage HLA Classe I → HLA recherché :  HLA B\*27  HLA B\*51(5)  HLA A\*29  autre : .....  
 typage HLA Classe II → HLA recherché :  DR1  DR4  DR3  DR5  DQ2/DQ8  DQB1\*0602  autre : .....  
 recherche de l'allèle HLA-B\*27 seul (génotypage)

N.B. : Patient HIV+ et HLA-B\*57:01 : voir PHARMACOGENETIQUE

### PHARMACOGENETIQUE

#### Contexte de la demande

- patient HIV+  patient HCV+  néoplasie  
 Bilan pré-thérapeutique  Etiologie toxicité  Etiologie échec thérapeutique  
 Autre indication (précisez) : .....

**Molécule incriminée** :  Abacavir  Peginterferon  Ribavirine  Irinotécan  Autre (précisez) : .....

**Examens demandés** :  HLA-B\*57:01 (génotypage)  UGT1A1 (génotypage)  IL28B/IFNL4 (génotypage)  ITPA (génotypage)  
 Autre (préciser) : .....

### DESORDRES METABOLIQUES

#### Contexte de la demande

- Maladie neurodégénérative  Dyslipoprotéinémie  
 Maladie de Gilbert :  hyperbilirubinémie  suspicion clinique  
 Déficit en  $\alpha$ 1Antitrypsine  suspicion clinique : pulmonaire, hépatique  
 Suspicion d'intolérance primaire au lactose

**Examen demandé** :  APOE (génotypage)

**Examen demandé** :  UGTA1 (génotypage)

**Examen demandé** :   $\alpha$ 1-AT (génotypage)

**Examen demandé** :  gène LCT (génotypage)